

Zespół Pierre'a Robina, przykurczy i opóźnienia w rozwoju

Kod Orpha: 436003 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by the association of Pierre Robin Sequence (congenital micrognathia and glossoptosis with airway obstruction and a U-shaped cleft of the soft palate) with joint contractures and developmental delay. Additional variable manifestations include talipes equinovarus, arachnodactyly, radioulnar synostosis, severe hip dysplasia, cardiac anomalies, facial dysmorphism such as crumpled ear helices, and ocular abnormalities, among others.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

5q23 microdeletion syndrome
Zespół mikrodelecji 5q23

Kod ORPHA

436003

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl